



3. GEVRAAGDE ANALYSE

Gelieve hieronder één analyse aan te duiden.

Gericht nazicht van een familiale variant of mutatie

Via deze analyse zal een gekende familie variant of mutatie nagekeken worden bij familieleden. Gelieve onderstaande vragen in te vullen.

Familiale mutatie/variant of gen:

Heeft de patiënt symptomen/klinische tekens compatibel met de veronderstelde aandoening? [] Ja [] Nee

Gegevens van de indexpatiënt

Naam:

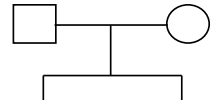
DOB:

Relatie tot de indexpatiënt

Waar werd het genetisch onderzoek uitgevoerd?

Indien het origineel verslag niet beschikbaar is in KWS, gelieve een kopie van het verslag mee te geven met het staal of op te sturen naar stalenreceptieCME@uzleuven.be

Stamboom



Diagnostisch onderzoek in het kader van

Via deze analyse zal een diagnostische screening uitgevoerd worden ahv een genpanel. Gelieve onderstaande vragen in te vullen.

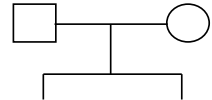
Etniciteit:

Consanguiniteit in de familie? [] Ja [] Nee [] Niet geweten

Aangetaste familieleden (naam + DOB + kliniek):

.....
.....
.....

Stamboom



Inhoud van het primary ciliary dyskinesia v4 panel

Table with 12 columns of gene names: CCDC103, DAW1, DNAH8, MCIDAS, RSPH4A, CCDC39, DNAAF1, MNS1, RSPH9, CCDC40, DNAAF11, NEK10, SPAG1, CCDC65, DNAAF2, NME5, SPEF2, CCNO, DNAAF3, NME8, STK36, CFAP221, DNAAF4, ODAD1, TEKT1, CFAP251, DNAAF5, ODAD2, TP73, CFAP298, DNAAF6, ODAD3, TTC12, CFAP300, DNAH11, ODAD4, ZMYND10, CFAP45, DNAH17, OFD1, RPGR, CFAP53, DNAH2, RSPH1, CFAP57, DNAH5, RSPH3, CFAP74, DNAH6, LRRCS56, RSPH3

Gelieve in functie van de resultaten van de elektronenmicroscopie een subpanel te specificeren

Indien de analyse van het subpanel negatief blijkt te zijn, dan zal analyse van het volledige panel ikv primaire ciliaire dyskinesie uitgevoerd worden.

Table with 12 columns of gene names for subpanels: ODA deficiëntie, ODA+IDA deficiëntie, Normale ultrastructuur, Centraal paar afwijkingen en radiale spaken, Ciliaire aplasie, Situs inversus en infertilitet